

# ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА РУКОВОДСТВО ДЛЯ СЕМЕЙ

	СОДЕРЖАНИЕ	Стр.
	Противоречия	01
1.	Введение	02
2.	Как пользоваться руководством	03
3.	Диагноз	07
4.	Лечение нервно-мышечного заболевания - поддержка мышечной силы	11
5.	Реабилитация	18
6.	Ортопедическое лечение	20
7.	Наблюдение за функцией легких	22
8.	Наблюдение за функцией сердца	24
9.	Поддержка желудочно-кишечного тракта	25
10.	Психосоциальная поддержка	27
11.	Показания к хирургическому лечению	30
12.	Вопросы неотложной помощи	31
	Список сокращений и аббревиатур	33
	Список употребляемых терминов	34

Сведения и рекомендации, представленные в данной брошюре или иных публикациях, не могут служить заменой наблюдения у врача и не являются равноценным вариантом его связи с пациентом. Предлагаемые рекомендации следует выполнять в сочетании с медицинскими советами лечащего врача, у которого следует консультироваться по всем вопросам, связанным с состоянием здоровья пациента. В частности, это касается симптомов, которые требуют диагностики или медицинского наблюдения. Любые действия, предпринимаемые Вами на основании информации, представленной в данной брошюре – это Ваш выбор.

Хотя составители данной брошюры приложили все усилия для обеспечения полноты и точности, включенных в нее материалов, они не могут гарантировать абсолютной полноты, а потому подход к каждому отдельно взятому случаю должен быть индивидуальным.

## **1. ВВЕДЕНИЕ**

В данном «Руководстве для семей» обобщены результаты международного соглашения по вопросам лечения и организации медицинской помощи больным мышечной дистрофией Дюшенна (МДД). Данный проект был осуществлен при поддержке Американских Центров (CDC) в сотрудничестве с общественными организациями пациентов и представителями сети TREAT-NMD.

*Основной документ опубликован в журнале Lancet Neurology.*

*Библиография к основному документу:*

*1. Bushby K. et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management, Lancet Neurology, 2010, 9 (1) 77-93.*

*Бушби К. и др. «Диагностика и лечение миодистрофии Дюшенна», часть 1: диагностика, фармакологическое лечение и психосоциальная адаптация. Lancet Neurology, 2010, №9 (1), с. 77-93*

*2. Bushby K. et al. The Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care, Lancet Neurology, 2010, 9 (2) 177-189.*

*Бушби К. и др. «Диагностика и лечение миодистрофии Дюшенна», часть 2: осуществление многопрофильного наблюдения, Lancet Neurology, 2010, №9 (2), с. 177-189.*

Основной документ можно бесплатно прочитать:

<http://www.treat-nmd.eu/diagnosis-and-management-of-DMD>

Данные рекомендации основаны на результатах обширного исследования, которое провели 84 специалиста по диагностике МДД из разных стран. Составители учли и представили широкий спектр мнений специалистов различных профилей. Они провели независимую оценку методов наблюдения, используемых при лечении больных МДД, с целью определить, насколько «необходим», «адекватен» или «неадекватен» был каждый из этих методов, примененных на разных стадиях заболевания. Всего было рассмотрено более 70 000 программ, что позволило выработать оптимальный вариант действий при работе с больными МДД.

Как подчеркнули эксперты, для оптимального лечения необходим многопрофильный подход с привлечением специалистов различных специальностей и обязательным назначением координатора всех действий в лице лечащего врача. Каждый человек индивидуален, а потому больные МДД и их родственники должны быть привлечены к активному взаимодействию с лечащим врачом, который будет осуществлять координацию всех действий по клиническому наблюдению и лечению.

Данный документ поможет всем получить основные сведения, необходимые для эффективного участия в этом процессе. Врач - координатор должен быть в курсе всех возможных проблем, связанных с МДД. Он должен быть осведомлен о необходимых вмешательствах в каждом индивидуальном случае с возможностью привлечения специалистов разного профиля, иметь представления о прогнозе заболевания. С течением времени рекомендации могут меняться. В данном руководстве Вы сможете ознакомиться с различными вопросами или сферами действия, связанными с наблюдением и лечением больных МДД (рис. 1). Не все из представленных специалистов могут потребоваться при той или иной стадии заболевания. Важно, чтобы в случае необходимости их помощь была доступна.

## 2. КАК ПОЛЬЗОВАТЬСЯ РУКОВОДСТВОМ

Руководство содержит много информации. Есть два пути использования этих материалов. В первом случае члены семьи, в которой есть больной ребенок, предпочитают сосредоточить внимание на той стадии заболевания, которая имеется у их ребенка. Во втором случае родственники хотят узнать как можно больше обо всех аспектах МДД с самого начала.

В данном разделе (включая рис.1) представлена оценка различных стадий МДД и даны рекомендации по поддерживающему лечению в зависимости от стадии заболевания. При необходимости можно перейти сразу же к интересующему Вас разделу. В конце Руководства имеются два раздела, которые полезно иметь под рукой в качестве справочного материала.

Эта информация, которую нужно помнить в случае планируемого хирургического вмешательства, а также в экстренных случаях. Для соотнесения тематики разделов с соответствующей тематической составляющей рисунка использована цветная кодировка. В конце брошюры имеется список терминов, который поможет Вам разобраться в сложной терминологии, которая используется в данной брошюре.

### СТАДИИ БОЛЕЗНИ (рис. 1)

МДД - это состояние организма, которое с течением времени меняется. Врачи и прочие специалисты нередко выделяют «стадии» в развитии этого заболевания, исходя из которых, дают рекомендации по медицинскому обслуживанию лечению. Подобное деление на стадии может быть довольно условным, тем не менее, оно может оказаться ценным для определения варианта медицинской помощи, которую рекомендуется оказать в тот или иной момент, и которую следует ожидать на том или ином этапе от обслуживающего вас медицинского персонала.

#### Пресимптоматическая стадия

В большинстве случаев диагноз на этой стадии заболевания ставится в случае отягощенного семейного анамнеза или ситуаций, когда сдается биохимический анализ крови по каким-либо другим причинам. Симптомы задержки речевого и моторного развития уже имеются, но обычно они слабо выражены и часто врачи не связывают данные нарушения с проявлениями МДД.

#### Ранняя стадия - больной способен ходить

На ранней стадии у мальчиков наблюдаются классические симптомы МДД – положительная проба Говерса (при подъеме с пола ребенку приходится опираться руками о колени), «утиная» походка, хождение на передних отделах стоп. Ребенок, поднимаясь по лестнице, перешагивает ступеньки, поднимая одну ногу и подставляя к ней другую.

Описанные две ранние стадии составляют период, когда необходимо проводить диагностику (раздел 3).

**ДИАГНОЗ:** Для диагностики заболевания рекомендуется провести молекулярный анализ (ДНК-анализ) с целью выявления мутации в гене дистрофина, которая является причиной заболевания. Оценки полученных результатов и возможных последствий для ребенка и других членов семьи должна проводиться врачом-генетиком.

*«Это – руководство по «медицинским» аспектам МДД, однако не следует забывать, что медицинская сторона проблемы – это еще не все. Идея в том, что при уменьшении осложнений и неприятных симптомов болезни, Ваша семья, Ваш сын сможете адаптироваться с особенностями состояния здоровья. Больные мышечной дистрофией Дюшенна жизнерадостны как все дети. Семья, пережив первоначальное потрясение от поставленного диагноза, в дальнейшем перестраивается и живет полноценной жизнью.*

*Элизабет Врум,  
United Parent Project Muscular Dystrophy*

**ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ:** У мальчиков, страдающих МДД, есть повышенный риск возникновения проблем в этих вопросах. Одни проблемы связаны с когнитивными нарушениями, другие – с физическими ограничениями в результате заболевания. Кроме того, может сказаться действие некоторых препаратов (таких, как стероиды). В этой ситуации для ребенка жизненно важна поддержка семьи, а для решения вопросов обучения и коррекции поведения может потребоваться помощь специалистов (Раздел 10).

**ЛЕЧЕБНАЯ ФИЗКУЛЬТУРА:** Привлечение к работе с ребенком группы специалистов по лечебной физкультуре (Раздел 5) на данном раннем этапе означает, что комплексы упражнений можно вводить постепенно, поддерживая мышцы и предупреждая развития тугоподвижности суставов. Специалисты по лечебной физкультуре могут подобрать упражнения для школьных занятий, чтобы сохранить возможность посещения школы как можно дольше.

**СТЕРОИДЫ:** В это время желательно подобрать режим приема стероидов (Раздел 4), которые будут предусмотрены, когда кривая двигательных способностей ребенка начнет выравниваться (пойдет по горизонтали). При планировании применения стероидов важно проследить за тем, чтобы были полностью выполнены все процедуры по иммунизации. Выяснить наличие противопоказаний и вероятность возникновения побочных эффектов от применения стероидов. Могут потребоваться рекомендации по наблюдению за контролем массы тела.

**СЕРДЕЧНАЯ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ:** Обычно на этой стадии маловероятно возникновение проблем с сердечной и дыхательными мышцами, однако для определения базовых показателей (то есть уровня, который является «нормой» для вашего сына) во время периодических осмотров врачами в клинике следует вести наблюдения за функцией. Исследование сердечной деятельности рекомендуется проводить при постановке диагноза, а в дальнейшем через каждые 2 года до достижения ребенком 10-летнего возраста, после чего эти обследования нужно делать чаще. Важно проводить сезонные противогриппозные вакцинации (Раздел 7).

### **Поздняя стадия - больной способен ходить**

На поздней стадии самостоятельная ходьба все более затруднена и возникает все больше трудностей с подъемом по лестнице и с пола.

**ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ:** Для содействия в любых вопросах, связанных с обучением и поведением, потребуется постоянная помощь профессионалов. Может возникнуть необходимость в специфической помощи для решения проблем при потере способности ходить (Раздел 10).

**ЛЕЧЕБНАЯ ФИЗКУЛЬТУРА:** Реабилитационная составляющая программы по-прежнему сфокусирована на диапазоне движений и самостоятельности их выполнения (Раздел 5). Если тугоподвижность суставов становится слишком большим препятствием для занятий лечебной физкультурой, то может потребоваться консультация специалистов-ортопедов. Важно проверить, подходит ли конструкция инвалидной коляски для пациента, облегчает ли она поддержание сидячего положения, обеспечивая независимость передвижения и удобства для ребенка.

**СТЕРОИДЫ:** На этой стадии важно продолжать стероидную терапию, обращая внимание на использование конкретных схем и дозировок (Раздел 4), а также на побочные эффекты. Важно дважды в год оценивать состояние мышечной силы и показателей двигательной активности, проводить динамическое наблюдение за массой тела. Обращать внимание, как на резкое повышение, так и потерю массы тела, своевременно принимать соответствующие меры в случае возникновения этих проблем (Раздел 9).

**СЕРДЕЧНАЯ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ:** необходимо продолжить регулярное исследование состояния дыхательной и сердечной систем (Разделы 7 и 8 соответственно). Однако степень появления осложнений в этой стадии заболевания невысока. С 10-летнего возраста пациент должен ежегодно проходить различные обследования, в том числе эхокардиограмму. Если возникнут какие-либо отклонения, врач даст рекомендации по лечению.

### **Ранняя стадия - больной не способен ходить**

На этой стадии ребенок начинает пользоваться инвалидной коляской, управлять которой он сумеет самостоятельно. Как правило, он в состоянии сохранять устойчивое и ровное положение тела (Раздел 5).

**ОБУЧЕНИЕ И ПОВЕДЕНИЕ:** Несмотря на прогрессирование заболевания необходимо усилить упор на самостоятельность в действиях, с целью поощрить в ребенке желание обычного участия в школьном процессе, в развлекательных занятиях всего подросткового периода.

**ЛЕЧЕБНАЯ ФИЗКУЛЬТУРА:** На этой стадии необходимо обратить внимание на профилактику контрактур верхних конечностей (плечи, локти, запястья, пальцы). Особую важность приобретает также необходимость во вспомогательных приспособлениях, благодаря которым ребенок может оставаться в положении стоя. На фоне широко распространенной стероидной терапии случаи искривления позвоночника (сколиоз) отмечаются гораздо реже, однако наблюдение за осанкой остается очень важным пунктом наблюдения после потери ребенком способности ходить. В некоторых случаях сколиоз прогрессирует довольно быстро, нередко всего за несколько месяцев (Раздел 6). Не исключена необходимость ортопедического вмешательства для решения проблем, связанных с положением стоп, которое может причинять боль, неудобства и ограничивать выбор обуви.

**СТЕРОИДЫ:** Применение стероидной терапии остается важной частью лечения на данном этапе (Раздел 4) независимо от того, была ли она начата ранее, продолжена на этом этапе или начата на этом этапе.

**СЕРДЕЧНАЯ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ:** Наблюдение за сердечной деятельностью (ежегодно) по-прежнему крайне важно; при этом любом ухудшении необходима незамедлительная терапия (Раздел 8). После утраты способности самостоятельно ходить у ребенка может начаться ухудшение дыхательной функции, а потому потребуются прибегнуть к поэтапной серийной терапии, облегчающей процесс дыхания и помогающей справиться с кашлем.

### **Поздняя стадия - больной не способен ходить**

На поздней стадии функция верхних конечностей и поддержание тела в устойчивом положении вызывают все больше трудностей и вероятность осложнений возрастает.

**ЛЕЧЕБНАЯ ФИЗКУЛЬТУРА:** Важно обсудить со специалистом по лечебной физкультуре, какого типа приспособления будут наилучшим образом способствовать физической самостоятельности ребенка. Возможно, потребуются вспомогательное оборудование для выполнения таких действий, как прием пищи и напитков, пересаживание и поворачивание в постели, пользования туалетом.

**СТЕРОИДЫ:** рассмотрение и обсуждение решений, касающихся стероидной терапии, питания и корректировки веса, осуществляется совместно с врачами и лицами, участвующими в медицинском обслуживании ребенка.

**СЕРДЕЧНАЯ И ДЫХАТЕЛЬНЫЕ МЫШЦЫ:** Исследования функции сердца и легких рекомендуется проводить дважды в год, но нередко могут потребоваться более интенсивные обследования и терапия.

Многие юноши, страдающие МДД, живут жизнью взрослого человека. Важно спланировать жизнь такого юноши с упором на активный образ жизни и с расчетом, что он будет жить самостоятельно, но с поддержкой, как благоприятных возможностей, так и трудностей.

В следующих далее разделах поочередно (рис. 1) рассмотрены десять различных аспектов медицинского обслуживания пациентов, страдающих МД.

<p><b>Стадия 1:</b> Пресимптоматическая</p> <p>На этой стадии диагноз может быть поставлен, если случайно обнаружено повышенное содержание КФК, либо в родословной уже отмечены случаи подобного заболевания. Возможно появление отставания в развитии, но без нарушения походки.</p>	<p><b>Стадия 2:</b> Ранняя - пациент способен ходить</p> <p>Появляются признаки положительной пробы Говерса. Начинает ходить на носках. Может подниматься по лестнице.</p>	<p><b>Стадия 3:</b> Поздняя - пациент способен ходить</p> <p>Затруднения при ходьбе усиливаются. Потеря способности подниматься по лестнице и с пола.</p>	<p><b>Стадия 4:</b> Ранняя - пациент не способен ходить</p> <p>Может некоторое время сохранять способность самостоятельно перемещаться в коляске. В состоянии удерживать сидячее положение. Возможно развитие сколиоза.</p>	<p><b>Стадия 5:</b> Поздняя - пациент не способен ходить</p> <p>Нарастающее ограничение движений верхних конечностях и удерживания позы сидения</p>	<p><b>ДИАГНОСТИКА</b></p>
<p>Необходима диагностика и консультации специалиста-генетика</p>	<p>На этой стадии диагноз, по всей вероятности, уже поставлен, за исключением случаев задержки диагностики при сопутствующей патологии</p>				<p><b>ЛЕЧЕНИЕ НЕРВНОМЫШЕЧНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ</b></p>
<p>Упреждающее планирование мер в ответ на будущий ход событий. Обеспечение выполнения программы иммунизации в полном объеме.</p>	<p>Оценка состояния с целью определения, происходит ли течение заболевания по предполагаемой схеме в соответствии с оценкой результатов диагностического обследования. Проведение, как минимум, раз в полгода оценки двигательной активности, мышечной силы и объема движений с целью определения фазы заболевания и выявления необходимости проведения стероидной терапии. Наблюдения за режимом приема стероидной терапии и побочными эффектами.</p>				<p><b>РЕАБИЛИТАЦИЯ</b></p>
<p>Обучение и поддержка. Профилактические меры для поддержания эластичности мышц (минимизации контрактур). Поощрение двигательной активности. Помощь в участии различных мероприятий, снабжение вспомогательными приспособлениями при необходимости.</p>	<p>Продолжение выполнения предыдущих мер. Снабжение подходящей инвалидной коляской и сиденьем, а также необходимым вспомогательным оборудованием и приспособлениями для обеспечения максимальной самостоятельности ребенка в его повседневной жизнедеятельности, физической активности и участии в жизни общества.</p>				<p><b>ОРТОПЕДИЧЕСКАЯ ПОДДЕРЖКА</b></p>
<p>Ортопедическое хирургическое лечение необходимо лишь в редких случаях.</p>	<p>Рассмотрение хирургических вариантов решения проблемы с контрактурой ахиллова сухожилия (в определенных случаях).</p>			<p>Наблюдение по поводу сколиоза, в некоторых случаях оперативное лечение. Возможное оперативное вмешательство для коррекции стопы (для удобного расположения стопы на подножках инвалидной коляски).</p>	<p><b>ПОДДЕРЖКА ДЫХАТЕЛЬНОЙ ФУНКЦИИ</b></p>
<p>Нарушения дыхания не выявляются. необходима иммунизация по обычному графику, включая пневмококковую противогриппозную вакцинацию.</p>	<p>Малая степень риска возникновения респираторных проблем.</p>			<p>Возрастающий риск появления нарушений функции дыхания. Оценка функции дыхания.</p>	<p><b>ПОДДЕРЖКА ФУНКЦИИ СЕРДЦА</b></p>
<p>Эхокардиограмма- в период проведения диагностики или в 6 лет.</p>	<p>Продолжать наблюдение и исследование сердечной деятельности. Возрастающий риск возникновения проблем с сердечной функцией по мере роста ребенка, необходима терапия даже при отсутствии клинических симптомов (жалоб). Применение стандартных методов лечения сердечной недостаточности по мере ухудшения работы сердца.</p>			<p>Возрастающий риск появления нарушений функции дыхания. Оценка функции дыхания и начало терапии при необходимости.</p>	<p><b>ПОДДЕРЖКА ФУНКЦИИ ЖЕЛУДОЧНО- КИШЕЧНОГО ТРАКТА</b></p>
<p>Наблюдение за прибавлением в весе соответственно данному возрасту. Оценка рациона питания при избыточном/недостаточном весе.</p>				<p>Особое внимание при появлении дисфагии</p>	<p><b>ПСИХОСОЦИАЛЬНАЯ ПОДДЕРЖКА</b></p>
<p>Поддержка семьи. Ранее обследование и принятие мер, касающихся вопросов возрастного развития, обучения и поведения ребенка.</p>	<p>Продолжение наблюдения за обучением, поведением, способностью справиться с жизненными проблемами и при необходимости оказание помощи. Поддержка самостоятельности и возможности интеграции в общество.</p>			<p>Планирование этапа перехода к самостоятельной жизни.</p>	

Рис.1 На разных стадиях МДД необходимы различные методы лечения.

### 3. ДИАГНОЗ

#### **Внимание при установке диагноза**

Причина возникновения заболевания обычно называется диагнозом. Крайне важно установить точный диагноз когда врачи предполагают, что у ребенка мышечная дистрофия. Главная цель на этом этапе, это установление максимально точного диагноза в короткие сроки. При наличии быстро установленного диагноза, каждый член семьи будет информирован о течении болезни на приеме в генетической консультации, а также проинформирован о возможности лечения. Адекватное лечение должно быть главным в данный момент и семья должна получить необходимую поддержку и разъяснения. Лучше всего чтобы диагноз был установлен специалистом в области нервно-мышечных заболеваний, он должен определить клиническую картину и начать и проводить обследования должным образом. В последующем, семья должна получать дополнительную поддержку при установленном диагнозе со стороны генетиков-консультантов.

#### **Памятка для родителей.**

1. *Постановка диагноза – это важный шаг на пути лечения. Совместно с врачом Вы можете составить план действий.*
2. *Врачи не могут проводить диагностику МДД на основе лишь анализа на содержание КФК. Если у Вашего ребенка этот показатель повышен, то необходимо подтверждение диагноза с помощью к генетического анализа.*
3. *ВЫ НЕ ОДИНОКИ! Обращайтесь к врачу со всеми вопросами, которые могут возникнуть и за разъяснениями к консультанту-генетику.*
4. *В это время контакт и поддержка общественных и социальных организаций особенно важна. Вы можете найти дополнительную информацию на сайте: [www.treat-nmd.eu/patients/DMD/duchenne/](http://www.treat-nmd.eu/patients/DMD/duchenne/)*

#### **Когда возникают подозрения на МДД**

Первые подозрения обычно возникают при наличии следующих симптомов:  
(даже когда наследственность не отягощена)

- **Проблемы с мышечной функцией:** Часто кто-либо из членов семьи замечает, что с ребенком что-то не в порядке. Мальчики, заболевшие МДД, начинают ходить позже сверстников. У них увеличены икроножные мышцы; они испытывают затруднения при беге, прыжках, подъеме по лестнице. Они часто падают, у них может появиться манера ходить на носках. Кроме того, у них бывает задержка речи. Один из классических симптомов МДД – это так называемая положительная проба Говерса, которая проявляется в том, что для перехода из положения лежа в положение стоя, мальчик вынужден перебирать кистями рук и локтями снизу вверх по телу. Он вынужден делать это из-за слабости тазобедренных мышц (рис. 2).
- **ВЫСОКОЕ СОДЕРЖАНИЕ КРЕАТИНКИНАЗЫ (КК) В МЫШЕЧНОМ БЕЛКЕ, ВЫЯВЛЕННОЕ ПРИ АНАЛИЗЕ КРОВИ.** Обнаружение высокого содержания КК должно послужить сигналом и срочно обратиться к специалисту по НМЗ для подтверждения диагноза. Высокий показатель КК наблюдается у людей, страдающих и другими видами мышечных заболеваний, а потому для подтверждения МДД одного только показателя КК недостаточно.
- **ВЫСОКОЕ СОДЕРЖАНИЕ ТАК НАЗЫВАЕМЫХ «ПЕЧЕНОЧНЫХ» ФЕРМЕНТОВ (AST И ALT), ВЫЯВЛЕННОЕ ПРИ АНАЛИЗЕ КРОВИ.** Их высокое содержание в крови нередко связывают с заболеваниями печени, однако оно может быть вызвано и миодистрофией. При неожиданном выявлении высокой концентрации этих ферментов без какой-либо иной причины следует насторожиться. Уровень КК может быть также высоким, а потому подозрение на диагноз «миодистрофия» не лишено оснований. Биопсия печени при этом не рекомендуется.
- **ЗАДЕРЖКА РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ.** У детей, страдающих МДД, нередко отмечается некоторое отставание в развитии речи, на что также можно обратить внимание (см. Раздел 10).

#### **Подтверждение диагноза МДД**

МДД – это генетическое заболевание, оно вызвано мутацией (т.е. изменением) в гене дистрофина. Диагноз требует подтверждения молекулярным методом, который обычно проводится на пробах крови; но иногда проводятся также другие анализы. Некоторые исходные сведения о генетическом тестировании представлены во Вставке 1.



*Рис.1 Проба Говерса*



## АНАЛИЗЫ

### 1. Генетический анализ.

Проведение генетического анализа необходимо в любом случае, даже если диагноз МДД подтвержден результатами биопсии мышц. С помощью различных видов генетического анализа можно получить конкретные и более подробные сведения об изменениях (мутациях) в ДНК. Располагать генетическим подтверждением диагноза важно по нескольким причинам: можно определить может ли мальчик участвовать в ряде клинических исследований, касающихся определенной мутации, кроме того, это помогает семье принять решения, связанные с пренатальной диагностикой и будущей беременностью.

Как только стала известна точная мутация или изменение в ДНК гена дистрофина матерям нужно дать возможность пройти генетический анализ с целью выяснить, являются ли они носителями дефектного гена или нет. Эта информация будет важна для родственниц по материнской линии (сестры, дочери, тети, кузины), поскольку позволит выяснить, не являются ли они сами носителями дефектного гена.

Генетическая диагностика, разъясненная генетиком-консультантом поможет семье лучше понять результат теста и его потенциальное воздействие, которое он может оказать на всех членов семьи.

### 2. Биопсия мышц.

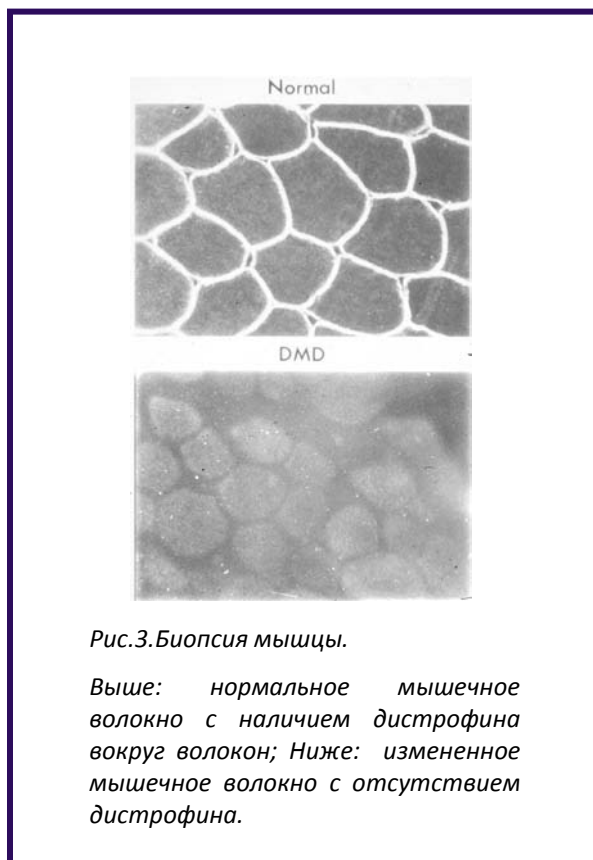
Ваш врач может порекомендовать сделать биопсию мышцы (т.е. взять на анализ маленький образец мышцы). Наличие генетической мутации при МДД означает, что организм либо не может вырабатывать белок дистрофина, либо вырабатывает его, но в недостаточном количестве. С помощью анализа биопсии мышцы можно выяснить какое количество дистрофина, находится в мышечных клетках (рис. 3).

Если подтверждение диагноза уже получено при генетическом анализе, биопсия мышцы необязательна. Однако в некоторых медицинских центрах диагноз МДД ставят по результатам анализа биопсии мышцы. Если они указали на МДД, генетический анализ по-прежнему крайне важен для определения конкретного изменения в ДНК, вызывающей появление МДД.

При исследовании данных биопсии мышцы обычно проводятся два вида анализов: иммуногистохимический и иммуноблоттинг-анализ (метод исследования белковых антигенов) на дистрофин. Эти тесты позволяют определить наличие или отсутствие дистрофина в количественной форме; с их помощью можно отличить МДД от более мягкой формы миодистрофии МДБ.

### 3. Прочие анализы

В прошлом анализы, известные под названием «электромиография» (ЭМГ) и «исследования проводимости нервов» (анализ с использованием игловок), составляли традиционную часть обследования ребенка, у которого подозревают возникновение НМЗ. По единодушному мнению экспертов, эти анализы не являются обязательными для определения МДД.



## **Вставка 1. В чем важность генетического подтверждения.**

### **ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КОНСУЛЬТАЦИЯ И ВЫЯВЛЕНИЕ НОСИТЕЛЬСТВА ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ МУТАЦИИ:**

- Иногда генетическая мутация, вызывающая МДД, происходит у мальчика случайно. Такая мутация считается спонтанной. В остальных случаях она переходит к ребенку от матери.
- Если у женщины имеется мутация, то она называется «носитель» и может передать эту мутацию другим своим детям. Сыновья, к которым перейдет мутация, заболеют МДД, а дочери сами станут носителями. Если женщина пройдет этот анализ и у нее будет обнаружена мутация, она сможет принять обоснованное решение относительно будущей беременности. Кроме того, этот анализ могут пройти ее родственницы (сестры, тети, дочери) с целью выявления риска рождения у них мальчика с МДД.
- Даже если женщина не является носителем, небольшой риск для будущей беременности все равно остается, потому что мутация может произойти в ее яйцеклетках. Это явление называется «гонадный мозаицизм»
- Для носителя также имеется небольшой риск развития сердечной недостаточности или слабости ног в более позднем возрасте. Информация о том, что данная женщина является носителем, облегчает задачу врача по выявлению риска, благодаря чему женщина сможет получить соответствующую рекомендацию.
- Вам следует обращаться к консультанту-генетику, который может подробнее объяснить все вышеизложенное.

### **ВОЗМОЖНОСТЬ УЧАСТИЯ В КЛИНИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЯХ:**

- В настоящее время проводится целый ряд клинических исследований, связанных с лечением МДД с определенными видами мутаций. Проведение генетического анализа важно для выяснения того, подходит ли Ваш мальчик для участия в этих исследованиях. Регистрация вашего мальчика в национальном регистре позволит врачам найти мальчиков, которые могут подойти для данных исследований.
- Наиболее важный вопрос, требующий ответа, касается уровня проведенного генетического анализа, то есть соответствует ли он современным принятым стандартам, позволяя определить точную мутацию. В случае несоответствия не исключена необходимость в последующем анализе. Этот вопрос следует обсудить с лечащим врачом. Информация о точной мутации также нужна для занесения в регистр больных. Подробности о видах анализа, которые могут быть выполнены, Вы можете прочитать в основном документе.

Регистры пациентов, страдающих МДД, по каждой стране мира представлены на сайте:

[www.treat-nmd.eu/patientregistries](http://www.treat-nmd.eu/patientregistries) Подробности смотрите на этом сайте.

## 4. ЛЕЧЕНИЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ

– поддержка мышечной силы и функции

### КАКОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НУЖНО ПРОЙТИ И ПОЧЕМУ

Вашему сыну следует регулярно наблюдаться у специалиста-невролога, который проведет обследование состояния здоровья и в случае обнаружения каких либо отклонений сможет назначить дополнительное исследование, чтобы иметь представление о нарушении или изменении в состоянии ребенка. Это важно для своевременного принятия решения о назначении новых препаратов необходимых для максимально возможной стабилизации состояния пациента. Рекомендуется, чтоб Ваш сын осматривался специалистом каждые полгода, а врачом-ЛФК и/или специалистом по трудотерапии- каждые 4 месяца по возможности.

Тесты, используемые в разных клиниках для наблюдения за больными с мышечной дистрофией Дюшенна (МДД), могут отличаться.

Однако наиболее важным является факт РЕГУЛЯРНОСТИ проводимых обследований, крайне необходимых для оценки изменения состояния пациента. Регулярное обследование состоит из тестов, которые позволяют определить состояние и оценить степень прогрессирования болезни.

**Исследование мышечной силы.** Измерение может проводиться различными методами позволяющими зарегистрировать изменение силы в определенных группах мышц.

**Амплитуда движений в суставе.** Амплитуда движений исследуется для выявления тугоподвижности в суставах, наличия контрактур, с целью принятия решения о необходимости растяжек, ортопедических укладок, возможно оперативного лечения.

**Тест на скорость.** Для оценки динамики состояния пациента, эффективности проводимых мероприятий, многие клиники регулярно проводят временные тесты, такие как: встать с пола, пройти некоторое расстояние на время, подняться по ступенькам.

**Шкалы оценки двигательной активности.** Существует огромное количество разных шкал, но Ваша клиника должна регулярно использовать одну и ту же, для проведения систематического мониторинга пациентов по одному и тому же протоколу. Могут потребоваться разные шкалы в разное время.

**Мониторинг повседневной двигательной активности** позволяет группе специалистов решить, нужна ли дополнительная помощь для сохранения способности больного к самообслуживанию.

### МЕДИКАМЕНТОЗНОЕ ЛЕЧЕНИЕ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА

В настоящее время проводятся масштабные исследования по поиску новых препаратов для лечения мышечной дистрофии Дюшенна (МДД). В этом документе приведены рекомендации специалистов лишь по ограниченному кругу препаратов, показавших свою эффективность в лечении МДД. Специалисты дали только рекомендации, которые уже доказали свою эффективность. В будущем, по мере поступления результатов новейших клинических исследований, в рекомендации по диагностике и лечению больных МДД могут быть внесены дополнения.

Ожидается, что в будущем в арсенале средств борьбы с мышечными дистрофиями будет доступен более широкий выбор методов лечения. Специалисты пришли к единогласному мнению, что единственным медикаментозным методом лечения сохранения мышечной силы и двигательной активности у пациентов с МДД является назначение препаратов стероидов. О стероидах подробно рассказывается в этой главе. О медикаментозном лечении других специфических симптомах заболевания рассказывается в последующих разделах.

#### **Важно помнить:**

1. Поскольку у Вашего сына не синтезируется в мышцах дистрофин, его мышцы будут постоянно ослабевать.
2. Некоторые упражнения и усталость могут способствовать появлению мышечных травм.
3. Врач учитывает нарастание мышечной слабости и может помочь Вашему сыну подготовиться к следующему шагу.
4. Для врача важно знать, как работают мышцы Вашего сына, чтобы начать правильную терапию как можно раньше.

## СТЕРОИДНОЕ ЛЕЧЕНИЕ – ПОДРОБНАЯ ИНСТРУКЦИЯ

Стероидные препараты используются во многих странах мира для лечения широкого круга заболеваний. Без сомнения, они могут положительно воздействовать на пациентов с МДД. Однако для предотвращения побочных эффектов их применение должно быть сбалансировано. Применение стероидов очень важно в лечении МДД и обсуждение этой терапии должно проводиться во всех семьях как можно раньше.

### ОСНОВЫ

- **Стероиды (глюкокортикоиды или кортикоиды) являются единственными медикаментами, которые препятствуют ухудшению мышечной силы и двигательной активности при МДД.** Целью применения стероидов является помощь ребенку в пролонгировании самостоятельной ходьбы в течение длительного времени, в предотвращении респираторно-легочных осложнений. Также применение стероидов уменьшит риск развития сколиоза (искривление позвоночника).
- **Предотвращение и профилактика побочных действий от стероидной терапии должны быть осуществлены ЗАБЛАГОВРЕМЕННО.** Вмешательство в терапию должно быть осуществлено на РАННЕЙ стадии, в целях предотвращения тяжелых осложнений. Побочные действия от применения стероидов перечислены в табл.1.

#### **Важно помнить:**

1. *Стероиды - единственные медикаменты, которые помогают уменьшить мышечную слабость.*
2. *Всегда говорите врачам и другим медработникам, что Ваш сын принимает стероиды. Это особенно важно, если проводится хирургическое вмешательство, или у ребенка есть какая-либо инфекция или травма, так как стероиды могут подавлять иммунную систему.*
3. *Ваш сын не должен внезапно прекращать применение стероидов.*
4. *Ваш сын должен регулярно наблюдаться у врача, который имеет опыт применения стероидной терапии. Врач объяснит возможные побочные действия и расскажет Вам, угрожает ли Вашему сыну риск их появления.*

### НАЧАЛО И ПРЕКРАЩЕНИЕ ПРИЕМА СТЕРОИДОВ

- **Оптимальное время для начала лечения стероидами, когда двигательная функция находится в «фазе плато»,** т.е. когда двигательные навыки не улучшаются, но еще не ухудшаются. Это обычно происходит в возрасте 4-6 лет. Не рекомендуется начинать стероидное лечение детей, которые еще находятся на этапе приобретения двигательных навыков, особенно до 2-летнего возраста.
- **Рекомендуемая национальная программа вакцинации ( профилактических прививок) должна быть завершена до начала лечения стероидами, а также должен выработаться иммунитет к ветряной оспе.**
- **Начало стероидного лечения пациентов, которые не могут передвигаться самостоятельно, требует индивидуального подхода с учетом всех существующих факторов риска.** Больным, которые принимали стероиды в период возможности самостоятельной ходьбы, многие специалисты рекомендуют продолжать медикаментозное лечение. После потери способности самостоятельно передвигаться необходимо сохранение мышечной силы в верхних конечностях, замедление прогрессирования сколиоза и приостановление ухудшения дыхательной и сердечной функции.

### СХЕМЫ ПРИМЕНЕНИЯ РАЗЛИЧНЫХ СТЕРОИДОВ

Одним из факторов, осложняющих лечение МДД, является то, что врачи из различных клиник часто назначают разные схемы приема стероидов. Это означает, что Вы найдете информацию о различных схемах приема кортикостероидов. Наши рекомендации основаны на опыте применения стероидов в дозах и режимах, основанных на безопасном и эффективном применении, а также регулярном обследовании двигательной активности больного и оценке побочных действий (см. Примечание 2).

- **Преднизон (преднизолон) и дефлазакорт** - это два вида стероидов, которые наиболее часто назначаются при лечении МДД. **Считается, что эффективность действия данных препаратов сопоставима.**
- Выбор стероида зависит от его доступности в определенной стране, финансовых возможностей семьи, способа приема и побочных действий. Преднизолон имеет преимущество низкой цены и применяется в таблетках и в форме раствора. Для пациентов, имеющих тенденцию к ожирению применение дефлазакорта предпочтительнее преднизолона. (Примечание: жидкая форма преднизона и дефлазакорт в России не зарегистрированы).
- Специалисты предпочитают ежедневное применение стероидных препаратов другим режимам. Данные будущих исследований могут вносить изменения в эти рекомендации.

## Примечание 2. Дозировки для начала курса стероидного лечения

- **Рекомендуемая начальная доза преднизона- 0,75мг/кг в день, а дефлазакорта- 0,9 мг/кг в день**, принимать утром. У некоторых детей наблюдаются кратковременные поведенческие побочные действия (гиперактивность, перепады настроения) несколько часов после приема медикаментов. Для этих детей прием медикаментов в обед может смягчить некоторые из этих трудностей.
- **Для ходячих больных суточная доза обычно увеличивается, до тех пор пока ребенок не наберет вес 40 кг.** Максимальная доза преднизолона обычно ограничивается приблизительно 30 мг в день, а дефлазакорта- 36 мг в день.
- Сидячие больные, которые получают стероидную терапию длительно, обычно имеют вес более 40 кг, и **доза преднизона г часто может быть снижена до 0,3-0,6 мг/кг в день.** Поскольку эта доза меньше, чем 30 мг, она приносит существенную пользу.
- Поддерживающая доза стероидов устанавливается с учетом баланса между ростом, реакцией на стероиды и тяжестью побочных действий. Решение о дозе стероидов должно пересматриваться при каждом визите в клинику, на основе результатов проведенных анализов, и с учетом побочных эффектов.
- **Относительно низкая дозировка стероидов (меньше, чем начальная доза на кг массы тела), может привести к функциональному ухудшению.** В этом случае необходимо начинать программу функциональной реабилитации. Дозировка стероидами увеличивается до заданного значения, и затем через два-три месяца пациент снова оценивается.
- **Не существует единого мнения относительно оптимальной дозировки стероидов для лежачих больных.** Не известно также, насколько эффективной является стероидная терапия в предотвращении сколиоза или в стабилизации сердечной или дыхательной функции. Этот вопрос требует дальнейшего изучения.

## СТЕРОИДНАЯ ТЕРАПИЯ И ПОБОЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ (Примечание 3 и 4, табл.1)

Ключевым моментом длительного лечения стероидными препаратами является контроль за возникновением побочных эффектов. Поскольку стероидная терапия сегодня является основой медикаментозной терапии МДД, то наблюдение за лечением должен осуществлять только специалист с соответствующей квалификацией, а не участковый педиатр или родитель.

### Примечание 3. Стероидная терапия

- **Уменьшение дозировки приблизительно на 1/4 до 1/3 назначается при возникновении неустраняемых побочных эффектах.** В таком случае специалист должен контролировать изменения в состоянии пациента по телефону или в условиях клиники через 1 месяц после внесения изменений в дозировки приема стероидов.
- Если, несмотря на **снижение дозировки стероидов, побочные эффекты остаются ярко выраженными и/или прогрессируют в своем развитии, то врач должен предложить больному другую схему приема препарата.**
- **Стероидная терапия не должна отменяться до тех пор, пока врачом не были предприняты попытки снижения дозы препарата и внесения изменений в схему приема.** Эти рекомендации касаются как лежачих, так и амбулаторных больных.
- В случае установления отсутствия ожидаемого эффекта при снижении дозы и последующего изменения режима приема стероидов, то данный вид терапии должен быть прерван. Эти решения нужно принимать индивидуально вместе с ребенком и семьей. **Стероидную терапию никогда НЕЛЬЗЯ прекращать внезапно.**

#### Примечание 4. Другие медикаменты и пищевые добавки

Специалистами были проверены ряд других медикаментов и пищевых добавок, которые применялись врачами или родителями при лечении МДД. Оценка подобных препаратов проводилась по критериям безопасности и эффективности действия .

Специалисты решили следующее:

- **Не рекомендуется применять оксандролон (анаболический стероид).**
- Клинически не подтверждено использование Botox для лечения контрактур у больных МДД.
- Клинические испытания показали отсутствие эффекта приема креатина больными МДД. Если больной принимает креатин и имеет проблемы с почками, необходимо прекратить применение этой добавки.
- О других пищевых добавках и медикаментах, которые иногда применяются при лечении МДД, в том числе кофермент Q10, карнитин, аминокислоты (глутамин, аргинин), противовоспалительные препараты/антиоксиданты (рыбий жир, витамин E, экстракт зеленого чая, пентоксифиллин), а также экстракты трав и растительные экстракты, специалисты **не смогли дать положительных или отрицательных рекомендаций**, в виду недостатка сведений опубликованных в научной литературе.
- Специалисты согласились, что анализ эффективности новых медикаментов или пищевых добавок требует дополнительных исследований. Настоятельно рекомендовалось активное привлечение к проводимым клиническим испытаниям и созданию регистров больных как самих пациентов так и их родственников.

**Стероиды — это единственная группа медикаментов, которые были рекомендованы экспертами.** Хотя некоторые препараты, указанные в Примечании 4, широко используются, на настоящее время все же недостаточно сведений подтверждающих или наоборот опровергающих эффективность их использования для лечения МДД. Важно обсудить начало или продолжение приема того или иного препарата со своим лечащим врачом.

Таблица 1 (на обратной стороне листа). В таблице перечислены основные побочные эффекты обусловленные приемом стероидных препаратов, которые должны контролироваться врачом, а также рекомендации по предотвращению развития нежелательных реакций у пациентов с МДД на фоне приема стероидов. Важными факторами для поддержания или увеличения дозировки являются реакция на лечение, вес и рост пациента, а также побочные действия и возможность их избежать.

**Таблица 1. Побочные действия приема стероидов: рекомендуемое наблюдение и вмешательство**

Ниже перечислены некоторые из наиболее распространенных длительных побочных эффектов от высокой дозировки стероидов у растущих детей. Важно отметить, что разные пациенты могут иметь разную реакцию на стероиды. Ключом к успешному стероидному лечению является осведомленность о потенциальных побочных действиях и работа над их предотвращением. Уменьшение дозировки стероидов необходимо в случае, когда развитие побочных эффектов является непереносимым для пациента и внушает опасения у врача. Если развитие побочных эффектов не поддается коррекции уменьшением дозы или изменением схемы приема препарата, то рекомендуется в целом отказаться от курса лечения стероидами.

<b>Побочные действия приема стероидов</b>	<b>Комментарии и рекомендуемое наблюдение</b>	<b>Вопросы, требующие решения и обсуждения со своим терапевтом</b>
<b>Общие и внешние</b> <b>Увеличение веса</b> <b>Ожирение</b>	Диетические рекомендации должны даваться всем семьям перед началом стероидной терапии. Следует заметить, что стероиды повышают аппетит.	Питание должно быть сбалансированным, чтобы предотвратить увеличение веса. Соблюдайте рекомендации относительно диет и питания для всей семьи.
Кушингоидные признаки (лунообразное лицо)	Полнота лица и щек становится со временем более заметной.	Тщательное соблюдение режима диетического питания, ограничение употребления сахара и соли должно помочь в борьбе с набором веса и снизить до минимума кушингоидные признаки.
Повышенная волосатость (гирсутизм)	Диспансеризация	Возникновение данного эффекта не является достаточно серьезной причиной для отказа от курса лечения стероидами.
Угревая сыпь, дерматомикоз, папилломы	Чаще проявляется у подростков	Пройдите курс специального лечения (временное лечение) и не спешите менять режим приема стероидов
Замедленный рост	Наблюдение за ростом больного, по меньшей мере, каждые полгода (обычно у больных МДД рост невысокий, даже у тех, которые не получают стероидную терапию).	Спросите у сына, не беспокоится ли он о своем невысоком росте. Если беспокоится, обсудите с врачом необходимость обследования у эндокринолога.
Задержка полового созревания	Наблюдение за развитием. Разузнайте о семейном анамнезе позднего полового созревания.	Обсудите вопрос полового созревания. Спросите у сына, беспокоит ли его задержка полового созревания. Если Ваш сын обеспокоен, обсудите с врачом вопрос обследования у эндокринолога.
Неблагоприятные нарушения поведения (В Разделе 10 Вы найдете много рекомендаций на эту тему)	Определите изначально: общее настроение, темперамент, гиперактивность с дефицитом внимания. Имейте в виду, что все это параметры могут претерпевать ухудшение временно впервые 6 недель стероидной терапии.	Проконсультируйтесь у психолога до начала лечения стероидами если у ребенка имеются нарушения поведения. Изменение режима приема преднизолона на более позднее время в течение дня может помочь. Обсудите этот вопрос со своим врачом.

<p>Иммуносупрессия/ адренкортикостероидная недостаточность</p>	<p>Имейте в виду увеличение риска возникновения инфекционных заболеваний и необходимость своевременного их лечения.</p> <p>Проинформируйте весь медицинский персонал о том, что ребенок принимает стероиды, и носите с собой индивидуальную карту пациента.</p> <p>Убедитесь, что прием стероидов не прекращен.</p> <p>Очень важно, чтобы больной на постоянном стероидном лечении не допускал пауз в приеме препарата на период более 24 часов.</p>	<p>Сделайте вакцинацию от ветряной оспы до начала стероидной терапии; Если вакцинация не произведена, в случае случайного контакта пациента с больными ветряной оспой, следует немедленно обратиться к врачу.</p> <p>Если существует угроза заражения туберкулезом, может понадобиться специальное наблюдение.</p> <p>Обсудите с врачом ваши действия при возникновении паузы в приеме стероидов, к примеру, замену преднизона эквивалентом, в случае если дефлазакорт временно недоступен, или нужно ли ставить капельницу во время заболевания или дефицита питания.</p> <p>Обсудите внутривенное введение ударной дозы метилпреднизолона при хирургическом вмешательстве или основном заболевании.</p> <p>Применяйте капельницы для парентерального питания.</p>
<p>Повышение артериального давления</p>	<p>Измерение артериального давления при каждом визите в клинику.</p>	<p>При повышенном артериальном давлении ограничьте употребление соли и стремитесь к снижению веса.</p> <p>Если это не приведет к желаемому результату, то врач должен назначить ингибиторы АПФ или бета-адреноблокаторы.</p>
<p>Снижение толерантности к глюкозе</p>	<p>Анализ мочи на глюкозу с экспресс-пробой с импрегнированным субстратом.</p> <p>Проконсультируйтесь у специалиста при учащенном мочеиспускании или повышенной жажде.</p>	<p>Анализ крови могут понадобиться при увеличении уровня глюкозы в моче.</p>
<p>Гастрит/ желудочно-пищеводный рефлюкс</p>	<p>Остерегайтесь симптомов рефлюкса (изжога)</p>	<p>Избегайте применения нестероидных противовоспалительных препаратов, таких как аспирин, ибупрофен, напроксен.</p> <p>Для устранения симптомов можно принимать специфические медикаменты и антациды.</p>
<p>Язвенная болезнь</p>	<p>Боль в животе может быть обусловлена повреждением слизистой оболочки желудка.</p> <p>Сдайте анализ кала на скрытую кровь при наличии анемии или отягощенного анамнеза.</p>	<p>Избегайте приема НПВП (аспирин, ибупрофен, напроксен).</p> <p>Медикаменты и антацид нужно принимать симптоматически.</p> <p>Обратитесь за консультацией к гастроэнтерологу.</p>



Катаракта	Ежегодный осмотр у окулиста.	Если развивается катаракта и влияет на зрение, то обсудите замену дефлазакорта на преднизолон. Обратитесь за консультацией к офтальмологу. Катаракту нужно лечить только при нарушении зрения.
Остеопороз (демнерализация костей) и повышенный риск переломов	Обратите внимание на наличие переломов в анамнезе. Рекомендовано ежегодное исследование плотности костей (DEXA). Ежегодный анализ уровня витамина D в крови (в идеале в конце зимы). При снижении его уровня добавлять витамин D3. Врач должен оценить потребление кальция и витамина D.	Добавки витамина D могут потребоваться в зависимости от его уровня в крови. Через 3 месяца лечением вит D повторно проверьте уровень витамина D в крови. Могут помочь аэробные упражнения. Убедитесь в том, что потребление кальция достаточно в рационе питания, в противном случае может потребоваться прием специальных добавок.
Миоглобинурия (Цвет мочи коричневый, т.к. содержит продукты распада мышечных белков. Необходимо сделать анализы в соответствующей лаборатории.	Пронаблюдайте изменения в цвете мочи после физической нагрузки.	Избегайте силовых и эксцентрических упражнений, таких как бег по наклонной плоскости или прыжки на батуте. Интенсивный прием жидкости очень важен. Необходимо обследование почек.

## **5. РЕАБИЛИТАЦИЯ - физиотерапия и трудовая терапия**

Больные МДД нуждаются в различных видах реабилитации в течение всей жизни. Ее назначают врачи ЛФК, физиотерапевты, специалисты по трудотерапии, имеющие подготовку в области лечения нервно-мышечных заболеваний. Некоторым может понадобиться помощь реабилитологов, ортопедов, поставщиков кресел-каталок и других средств ухода и предметов для поддержания жизнедеятельности, а также помощь хирургов-ортопедов.

**Поддержание мышечной силы, тонуса мышц и профилактика контрактур суставов являются важной частью процесса реабилитации.**

**Целью растяжек является сохранение двигательной функции и обеспечение комфорта. Система растяжек будет составляться физиотерапевтом (врачом ЛФК) и должна стать частью ежедневного режима семьи.**

Существует много факторов МДД, которые способствуют развитию тугоподвижности суставов. Суставы становятся менее эластичными из-за ограниченной подвижности или в результате несбалансированной работы мышц (одна мышца сильнее другой). Важно всячески способствовать поддержанию хорошего объема движений и симметрии суставной подвижности. Это помогает поддерживать функционирование мышц и суставов на наилучшем уровне, предотвратить развитие стойкой деформации и проблем с кожей.

### **Примечание 5. Лечение мышечной тугоподвижности и контрактур суставов**

- По вопросам терапии контрактур суставов обращайтесь к своему физиотерапевту. В идеале, рекомендации местного физиотерапевта должны подтверждаться специалистом-физиотерапевтом каждые 4 месяца. Растяжка должна проводиться, по меньшей мере, 4-6 раз в неделю и должна стать частью дневного режима.
- Эффективная растяжка, противодействующая развитию контрактуры, может потребовать применения разных видов техники, которые покажет физиотерапевт, включая растяжку, использование шин (туторов), вертикализаторов для создания правильного положения тела.
- Важной является регулярная растяжка лодыжек, колен и бедер. В дальнейшем будет необходима регулярная растяжка рук, особенно пальцев, запястий, локтей и плеч. О других частях тела, требующих растяжек, Вам расскажут на индивидуальном приеме.
- Ночные шины (голеностопные туторы или ортезы) могут накладываться для устранения контрактур в голени. Они должны изготавливаться индивидуально, а не поставяться из наличного запаса. После потери способности передвигаться, можно использовать дневные шины, но только не для больных, которые еще могут ходить.
- Длинные шины для ног (колени-голеностопные ортезы) используются в период, когда очень сложно или невозможно ходить. Применение таких ортезов (KAFOs) могут предотвратить деформацию суставов и продлить ходьбу, а также препятствовать появлению сколиоза.
- Устройства для создания стоячего положения (вертикализаторы, кресла с электрическим приводом, приспособления для помощи при вставании) рекомендуются в случае, когда пациент уже не может ходить.
- При появлении сгибательных установок и тугоподвижности в пальцах рук применяются поддерживающие шины для кисти.
- Хирургическое вмешательство может быть предложено в некоторых ситуациях с целью продления периода способности к ходьбе. Однако этот подход должен быть строго индивидуальным. Детальную информацию о разных вариантах поддержания двигательной активности можно получить в основном документе.

## ИНВАЛИДНЫЕ КОЛЯСКИ, КРЕСЛА И ПРОЧЕЕ ОБОРУДОВАНИЕ.

- На раннем амбулаторном этапе мотоколяска, коляска или инвалидное кресло может использоваться для сохранения сил при перемещении на большие расстояния. Когда Ваш сын начинает пользоваться инвалидной коляской на более длительные периоды, очень важно следить за его правильной осанкой, и поэтому будет необходима индивидуальная регулировка коляски и кресла.
- Так как ходить становится все труднее, рекомендуется как можно скорее приобрести кресло с электрическим приводом. В идеале первая инвалидная коляска с электрическим приводом должна быть подогнана и настроена для обеспечения максимального комфорта, правильности посадки и симметрии. Некоторые эксперты рекомендуют также подъемники стоячие передвижные.
- Со временем ослабевают руки. Физиотерапевты и специалисты по трудотерапии смогут порекомендовать использование приспособлений для поддержания самостоятельности. Выберите вид оборудования, который поддержит самостоятельность, и обеспечьте своевременную его доставку.
- Дополнительные приспособления на поздних этапах амбулаторного и лежачего состояния могут понадобиться для того, чтоб подниматься вверх и перемещаться, кушать и пить, переворачиваться в кровати и купаться.

### Примечание 6. Устранение боли

Необходимо поинтересоваться у больных МДД, является ли боль проблемой, чтобы ее можно устранить. К сожалению, мало что известно о боли при заболевании МДД. Если Вашего сына беспокоит боль, проконсультируйтесь с врачом и обсудите с ним данную проблему.

- Для эффективного устранения боли важно определить причину ее появления, чтобы специалисты могли провести соответствующие вмешательства.
- Поскольку боль появляется от проблем с осанкой и ощущения дискомфорта, вмешательства заключаются в ношении соответствующих и индивидуальных ортезов (бандажей), в создании удобных мест для сидения, использовании ортопедических матрасов, а также подборе медикаментозного лечения (например, мышечных релаксантов, противовоспалительных препаратов). Должны быть рассмотрены взаимодействия с другими препаратами (стероидными и нестероидными противовоспалительными препаратами) и связанными с ними побочными действиями, особенно теми, которые могут повлиять на сердечную или дыхательную функцию.
- Оперативное лечение больных при болевых синдромах применяется редко, кроме боли, которую невозможно устранить другими методами. Боль в спине, особенно у больных, которые принимают стероиды, означает, что врач должен внимательно исследовать позвоночник для исключения переломов позвонков. Травматические повреждения позвонков хорошо отвечают на лечение бисфосфонатами.

## 6. ОРТОПЕДИЧЕСКОЕ ЛЕЧЕНИЕ - помощь при проблемах с костями и суставами.

90 % больных с МДД, которые не получают кортикостероидную терапию, подвержены появлению прогрессирующего сколиоза (искривление позвоночника). Ежедневное стероидное лечение применяется для уменьшения риска сколиоза или отсрочки времени его появления.

### Наблюдение

- **Клиническое исследование позвоночника должно проводиться при каждом осмотре и при появлении признаков сколиоза** необходимо провести рентгенографическое исследование позвоночника. Динамическое наблюдение за прогрессированием сколиоза должно быть усилено у сидячих пациентов.
- **Рентгенография позвоночника должна относиться к основным методам оценки состояния пациентов с МДД использующих инвалидную коляску.** Необходимо проведение рентгеновского обследования, включающего снимка всего позвоночного столба в 2-х проекциях. Рентгенография должна проводиться по меньшей мере раз в год. Перерыв между исследованиями более чем в 1 год увеличивает риск ухудшения сколиоза. После окончания роста пациента проведение рентгенографического исследования показано в случае изменения состояния или появления жалоб.

### Профилактика (профилактические меры)

- Регулярное наблюдение за осанкой: предотвращение ассиметричных контрактур у пациентов, которые способны передвигаться, правильная поза сидения в инвалидной коляске, которая поддерживает позвоночную и тазовую симметрию, а также вытягивание позвоночника. Использование фиксации позвоночника (применение корсетов) не является альтернативой для проведения и откладывания хирургического вмешательства, но может применяться в случаях, когда хирургическое вмешательство невозможно или еще не выбран оптимальный метод его проведения.

### Лечение

- Операция с задним спондилодезом показана, когда степень искривления (угол Кобба) у мальчиков находящихся в фазе роста и не принимающих стероиды составляет больше 20°. Целью операции является сохранение осанки для того, чтоб чувствовать себя комфортно и сохранить функции мышц. Для больных принимающих стероиды, риск прогрессирования сколиоза уменьшается, и решение о хирургическом вмешательстве остается открытым, пока угол Кобба не превысит 40°.
- Важно обсудить необходимый вид операции с Вашим хирургом и выяснить все вопросы.

### Лечение костей

- Состояние костной системы у больных с МДД важно и на амбулаторном этапе и в лежачем состоянии. Больные с МДД в любом возрасте имеют хрупкие (с проявлением остеопороза) кости, особенно если проходят стероидную терапию. У них снижена минеральная плотность костей, что увеличивает риск получения переломов.

### Лечение переломов трубчатых костей

- Сломанная нога может быть серьезной угрозой продолжительной способности ходить. Поэтому крайне важным является проведение своевременного хирургического вмешательства, чтобы пациент мог встать на ноги как можно скорее. В случае перелома, убедитесь, что физиотерапевт об этом уведомлен.
- Если пациент, который может передвигаться сам, ломает ногу, необходима внутрикостная фиксация (мгновенное хирургическое вмешательство для стабилизации перелома), чтобы сохранить возможность самостоятельно передвигаться.
- Лежачим больным можно наложить шину на сломанную ногу, учитывая функциональное положение конечности и возможное появление контрактур.

### Важно помнить:

1. Мальчики и юноши с МДД имеют хрупкие кости, особенно при приеме стероидов.
2. Для укрепления костей Вашему сыну важно потреблять в пищу достаточное количество кальция и витамина D.
3. После потери способности ходить самостоятельно врач должен осмотреть позвоночник Вашего сына.
4. Ключом к успеху оперативного лечения сколиоза является опыт и квалификация хирурга. Кроме того, важным является мониторинг состояния дыхательной системы и функции сердца.
5. Если у Вашего сына присутствуют боли в спине, обратитесь к врачу.

## Состояние костной ткани у больных МДД.

Известно, что на фоне стероидной терапии происходит снижение минеральной плотности костей и таким образом возрастает риск переломов позвоночника. У больных, которые не принимают стероиды, переломы позвоночника обычно не наблюдаются. Плотность кости может быть исследована с помощью анализов крови, сканирования костей скелета и рентгенографического исследования (см. Примечание 7).

### Примечание 7. Лечение костной системы

Основные факторы плохого состояния костей:

- Малая подвижность
- Слабость мышц
- Стероидная терапия

Медикаментозная терапия:

- Витамин D- необходим при его дефиците, назначается детям
- Кальций - лучше употреблять в рационе питания, но если диета не соответствует рекомендациям диетолога, то следует добавлять препараты кальция.
- Бисфосфонаты — прием 4 бисфосфоната рекомендуются при переломе позвонка

## 7. ЛЕЧЕНИЕ ЛЕГКИХ — контроль состояния дыхательной мускулатуры

Обычно больные, которые могут самостоятельно передвигаться, не имеют проблем с дыханием или кашлем. Пациенты старшего возраста из-за слабости дыхательной мускулатуры и невозможности создания хорошего кашлевого толчка подвержены риску возникновения инфекции дыхательных путей. Позднее появляются проблемы с дыханием во время сна. С возрастом больным может понадобиться помощь по обеспечению дыхания в течение всего дня. Поскольку заболевание прогрессирует, должен вводиться активный подход к решению проблем с дыханием, включающий инвазивную вентиляцию легких. Бригада медицинской помощи таким пациентам должна состоять из пульмонолога или терапевта и специалиста по неинвазивной вентиляции легких, обученным методикам увеличения объема воздуха, который может попасть в легкие (раскрытие объема легких), техникам и методикам, способствующим эффективности кашля, при необходимости владеющие методиками дренирования легких

### Наблюдение

- Когда больной еще ходит самостоятельно, необходимо провести минимальное обследование легочной функции (ФЖЕЛ - измерение форсированной жизненной емкости легких), что позволяет ребенку ознакомиться с оборудованием, а врачу - максимально исследовать дыхательную функцию.
- **Особое внимание исследованию легких уделяется после потери способности передвигаться самостоятельно,** которое включает ФЖЕЛ и максимальную скорость выдоха при кашле. Может быть полезным проведение других исследований, результаты которых могут быть актуальны при прогрессировании заболевания, таких как изучение уровня кислорода во время сна. Периодичность обследований зависит от состояния больного, но измерение ФЖЕЛ должно проводиться не реже 1 раза каждые 6 месяцев.

**Очень важно наблюдать за симптомами, которые могут подсказать о проблемах с дыханием по мере взросления Вашего сына.** Если Вы заметили какой-либо из перечисленных симптомов, сообщите своему врачу. Обратитесь к педиатру или терапевту, если Ваш сын:

- имеет инфекцию верхних дыхательных путей и болеет уже длительное время. К примеру, выздоровление после обычной простуды проходит медленно, в бронхах скапливается много мокроты - необходима антибиотикотерапия
- устает больше, чем обычно
- задыхается, ведет себя, будто не может отдышаться, или проявляется затрудненность речи
- жалуется на ежедневную головную боль по утрам
- имеет повышенную сонливость по необъяснимой причине
- имеет проблемы со сном, долго просыпается, снятся кошмары
- как только просыпается, пытается отдышаться, или жалуется на учащенное сердцебиение
- проявляет невнимательность.

### Важно помнить:

- Храните результаты исследования функции внешнего дыхания и кардиореспираторного мониторинга для наблюдения у своего врача.
- Вашему сыну ни в коем случае нельзя делать ингаляционную анестезию или вводить сукцинилхолин.
- Необходимо исследовать функцию легких перед хирургическим вмешательством. Сообщите о скрытых проблемах, чтоб их срочно устранить.
- Вашему сыну понадобится помощь при кашле, а также антибиотики при инфекции дыхательных путей.
- При появлении симптомов одышки, нарушения дыхания и слабого кашля необходимо немедленно медицинским работникам и принять меры по их устранению.
- Если уровень кислорода у Вашего сына понижается при заболевании или травме, врач должен очень осторожно подавать ему кислород, т.к. это может привести к угнетению дыхательного центра.

## Предотвращение осложнений

- Иммунизация от пневмококковой инфекции назначается детям в возрасте 2-х лет и старше, и в случае необходимости, можно повторять согласно установленному плану прививок. Также назначается ежегодная иммунизация противогриппозной вакциной. Обе вакцины могут назначаться больным, принимающим стероиды, хотя иммунная реакция у таких пациентов может быть снижена. Детальную информацию по показаниям, противопоказаниям и схемам иммунизации можно получить у специалистов в центрах иммунизации по месту жительства. Необходимо быть в курсе мероприятий по вакцинации, т.к. они могут изменяться в случае возникновения новых эпидемий, таких как грипп H1N1 в 2009 году.
- В случае возникновения инфекции дыхательных путей, дополнительно к мануально и механически стимулированному кашлю, следует применять антибиотики.

### Примечание 8. Внимание – ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ

- На поздних стадиях болезни МДД необходимо с осторожностью проводить вспомогательную кислородную терапию
- Кислородная терапия может улучшить снабжение кислородом, однако проведение данной процедуры может скрыть начальную причину нарушения дыхания, например, коллапс легкого или слабое дыхание
- Кислородная терапия может привести к угнетению самостоятельного дыхания и увеличению содержания углекислого газа
- В некоторых ситуациях может оказаться необходимым мануально и механически стимулировать откашливание и применение неинвазивной вентиляции легких. Кислородная терапия не рекомендуется и может быть опасна.
- Если все же предписано проведение кислородной терапии, а иногда это крайне необходимо, нужно провести исследование газов крови, при этом должна быть предоставлена возможность поддержки дыхания.

## Вмешательства (требуют специальной экспертизы)

- Активные действия будут зависеть от стадии заболевания. В первую очередь могут быть полезны методики, способствующие повышению объема воздуха, который будет поступать в легкие при глубоком вдохе. Поскольку МДД прогрессирует, кашель станет менее эффективным, технологии мануального и принудительного кашля, могут быть необходимы. Со временем потребуется первоначальная поддержка дыхания ночью, затем в течение дня (неинвазивная ночная/дневная вентиляционная поддержка), так как обнаруживаются симптомы, перечисленные в пункте «Наблюдение». Поддержка дыхания с использованием неинвазивной вентиляции очень важна для общего состояния здоровья пациента. Газообмен в легких можно устранить с помощью трубки, вставленной хирургическим путем в шею (трахеотомическая трубка). Домашняя инвазивная вентиляция легких применяется в зависимости от местных условий. Все эти вмешательства могут помочь сохранить состояние гомеостаза и обеспечить работу всех органов и систем больного, а также избежать острых заболеваний.
- Особое внимание нужно обратить на состояние дыхательной функции во время плановой операции (см. Раздел 11).

## 8. НАБЛЮДЕНИЕ И ЛЕЧЕНИЕ НАРУШЕНИЙ СЕРДЕЧНОЙ ФУНКЦИИ

Целью наблюдения за сердечно-сосудистой системой у больных МДД является раннее выявление нарушения функции сердечных функций (чаще всего кардиомиопатии) - поражения сердечной мышцы или проблем с ритмом, которые приводят к учащенному сердцебиению. Поскольку на начальных этапах развитие подобной патологии происходит асимптоматически необходимо своевременное, упреждающее начало наблюдения за состоянием сердечно-сосудистой системы. Главными факторами в лечении заболеваний сердца являются наблюдение и активная терапия. Следует убедиться, что в бригаде обслуживания больных есть кардиолог.

### Наблюдение

- Основное исследование сердечной функции должно проводиться после подтверждения диагноза или не позднее, чем в 6-летнем возрасте. Минимальное исследование должно включать электрокардиограмму и эхокардиограмму (Эхо-КГ).
- Исследование сердечной функции должно проводиться не менее одного раза в 2 года до 10-летнего возраста. Ежегодное полное обследование сердца должно проводиться с 10 лет или ранее в случае обнаружения патологии сердечно-сосудистой системы. Если по результатам неинвазивного исследования сердца будут обнаружены какие либо отклонения, то наблюдения у врача должны проводиться не реже одного раза в полгода, кроме того следует начать медикаментозное лечение.

### Лечение

- **Ингибитор ангиотензин-превращающего фермента (АПФ)** должен назначаться на первом этапе терапии. Другие препараты, такие как бета-блокаторы и диуретики, также подходят для лечения пациентов с МДД и должны применяться согласно рекомендациям по лечению сердечной недостаточности. По результатам некоторых клинических испытаний был обнаружен позитивный эффект профилактического (до проявления первых симптомов) лечения кардиомиопатии с помощью ингибиторов АПФ. Однако данный подход требует более детального изучения.
- **Патология сердечного ритма должна своевременно выявляться и медикаментозно корректироваться.** Увеличение сердечного ритма достаточно часто встречается у пациентов с МДД. Обычно данное нарушение не несет непосредственной угрозы, однако может быть связано или обусловлено другими нарушениями сердечно-сосудистой системы и на него следует обратить внимание при проведении клинических обследований.
- Больные, которые проходят стероидное лечение, нуждаются в дополнительном внимании к сердечно-сосудистой системе, особенно в случае проявлений гипертензии (высокое кровяное давление). Следует обратить внимание на тщательный подбор дозы стероидов, а также использование других препаратов.(см. Табл.1).

### Важно помнить:

1. Регулярно проходите осмотр Вашего сына у кардиолога начиная с момента диагностирования МДД.
2. У больных МДД сердце может быть уже поражено до появления симптомов.
3. Это значит, Вашему сыну нужно пройти курс лечения, даже если у него нет симптомов сердечных заболеваний.
4. Необходимо сообщить обо всех симптомах с целью их быстрого устранения.
5. Храните копию последнего УЗИ сердца, чтоб показать любому врачу, который будет осматривать Вашего сына.



## **9. ЛЕЧЕНИЕ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА** **заболевания обмена веществ, нарушения глотания и** **работы желудочно-кишечного тракта**

На разных этапах заболевания понадобится визит к следующим специалистам: диетологу, специалисту по глотанию/речевой патологии, а также гастроэнтерологу.

### **Лечение заболеваний обмена веществ**

Забота о хорошем состоянии питания с целью предотвращения ожирения является необходимой с периода диагностирования заболевания и в течение всей жизни. Важно, чтоб возрастная масса и индекс массы тела сохранялись между 10 и 85 перцентильями по национальным шкалам. Необходимо обеспечить сбалансированную диету из разнообразных продуктов. Информацию о сбалансированной диете для всей семьи можно найти в национальных источниках.

- Больные МДД должны регулярно наблюдать за своим весом и ростом (который можно высчитать по измерению длины рук у лежачих больных). Иницилирующими факторами для обращения к специалисту диетологу являются ожирение или пониженная масса тела, непроизвольный набор массы тела или ее снижение, слабый набор массы тела, в случае если планируется хирургическое вмешательство, и если больного беспокоит хронический запор и/или затрудненное глотание (дисфагия). Консультация специалистов гастроэнтерологов и диетологов необходимы после постановки диагноза и на фоне приема стероидов. В диете должно учитываться количество калорий, белков, жидкости, кальция, витамина D и других питательных веществ.
- Рекомендуется больным МДД ежедневно принимать мультивитамины, содержащие витамин D и минералы.
- При потере веса важно следить за проблемами при глотании. Важно отметить, что осложнения сердечно-сосудистой или дыхательной систем, также могут способствовать потере веса. При неожиданной потере веса необходимо обследовать также другие части тела.

### **ЛЕЧЕНИЕ ЗАТРУДНЕННОГО ГЛОТАНИЯ**

На поздних этапах заболевания слабость мышц гортани может привести к затрудненному глотанию (дисфагия), а в дальнейшем – к заболеваниям желудочно-кишечного тракта. Вследствие того, что патологические процессы развиваются медленно, возникают сложности в их обнаружении.

- Клиническая оценка глотания и проведение рентгенологического исследования необходимо при появлении признаков возможной аспирации (попадании пищи в трахею) и слабой подвижности глотательных мышц (появляется чувство того, что пища застревает в глотке). К подобным признакам относятся также непроизвольная внезапная потеря веса на 10% или больше, или несущественный набор веса у растущих детей, увеличение времени приема пищи (более 30 минут), или появление в процессе питания таких признаков как чувство усталости, слюнотечение, кашель или удушье.
- Пневмония, вызванная попаданием жидкости в легкие (аспирационная пневмония), необъяснимое ухудшение легочной функции или лихорадка неизвестного происхождения могут быть показателями необходимости обследования функции глотания.
- В случае затрудненного глотания нужно обратиться к специалисту, который подберет индивидуальный курс лечения. Целью лечения является сохранение функций глотания.
- Применение желудочного зонда должно осуществляться в том случае, когда прием пищи и жидкости через рот становится невозможным. Потенциальный риск и преимущество проведения данной процедуры должны быть детально обсуждены. Гастростомия может проводиться путем эндоскопии или открытого хирургического вмешательства, учитывая рекомендации анестезиолога и предпочтение родителей и пациента. Вовремя установленная питательная трубка может уменьшить напряжение возникающее при попытках питаться самостоятельно. Если глотательные мышцы будут в норме, то наличие питательной трубки не означает, что вы не можете потреблять ту пищу, которую хотите. Вы не должны рассматривать процесс питания только как получение необходимых калорий и питательных веществ, по возможности вы должны получать удовольствие от еды.

#### **Важно помнить:**

1. При каждом визите терапевта проверяйте вес и рост Вашего сына.
2. Важно придерживаться сбалансированной диеты, которая включает достаточное количество кальция и витамина D.
3. Нутриционисты и диетологи являются необходимыми в бригаде по обслуживанию больных МДД, которые помогут следить за диетой Вашего сына и помочь ему питаться правильнее.
4. Вашего сына нужно обследовать при появлении затрудненного глотания.
5. После использования других методов для поддержания здоровья вашего ребенка может потребоваться использование желудочного зонда.

## ДРУГИЕ ОБЛАСТИ ЛЕЧЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА

Запор и желудочно-пищеводный рефлюкс (который вызывает повышение сердечного ритма) – два наиболее встречаемых желудочно-кишечных нарушения характерные для больных МДД. Запор чаще всего случается в старшем возрасте и вследствие хирургического вмешательства. С продлением продолжительности жизни пациентов с МДД могут возникать и другие расстройства, такие как вспучивание желудка и кишечника, связанная с глотанием воздуха в процессе использования аппарата ИВЛ.

- Может оказаться полезным прием слабительных средств. Важно обеспечить потребление пациентом достаточного количества жидкости. Увеличение приема волокнистой пищи может привести к ухудшению симптомов, особенно если при этом не происходит увеличения потребления жидкости.
- Рефлюкс обычно лечится соответствующими медикаментами. Детям, которые принимают стероиды или пероральный бисфосфонат, чаще всего назначаются кислотные блокаторы для избежания осложнений.
- Гигиена полости рта важна, хотя и не была включена в международные рекомендации по уходу и лечению больных МДД. Разработанные экспертами TREAT NMD специализированные рекомендации по уходу за полостью рта приводятся в Примечании 9.

### Примечание 9. Рекомендации по уходу за полостью рта.

- Больные МДД должны обследоваться у опытного стоматолога, который знает все о данном заболевании, лучше всего в специализированной клинике. Врач-стоматолога обязан предоставить высококвалифицированное лечение, уход и гигиену полости рта, а также возможность обеспечения всего комплекса процедур на дому у пациента. Стоматолог должен иметь представление о специфических отличиях в стоматологическом и костном развитии больных МДД, а также работать в контакте с опытным ортодонтом.
- Уход за полостью рта и зубами должен основываться на профилактических мерах с целью соблюдения хорошей гигиены зубов и полости рта.
- Индивидуально приспособленные вспомогательные средства и технические средства для гигиены полости рта являются важными при уменьшении мышечной силы рук, кистей и шеи больного.

## 10. ПСИХОСОЦИАЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ - помощь при проблемах поведения и процесса обучения

Больные МДД подвержены возникновению психосоциальных проблем, а именно проблем с поведением и обучением. Медицинский уход за такими пациентами не может являться полноценным без поддержки психосоциального состояния. Трудности социальной адаптации могут возникнуть в результате специфических проблем с личностными навыками, таких как налаживание контактов с людьми, правовые социальные ситуации, воспринимаемые явления, так как физические ограничения сопровождающие МДД могут привести к общественной изоляции, замкнутости и малому доступу к социальным мероприятиям. Для многих родителей стресс, вызванный психосоциальными проблемами ребенка и трудностями в осознании и надлежащем лечении, важнее стресса, связанного с физическими аспектами заболевания.

Если Вы думаете, что Ваш ребенок беспокоится о своем состоянии, открытость и желание ответить на его вопросы имеет большое значение в устранении дальнейших проблем. Больные МДД часто понимают больше о своем состоянии, чем думают их родители. Важно отвечать на вопросы искренне и по возрасту, и отвечать только на заданные вопросы. Это может вызвать трудности, но медперсонал в Вашей клинике может предложить помощь и инструктаж о том, к чему стремятся другие семьи, а также поддержать пациента.

Не каждый пациент будет иметь психосоциальные проблемы, но семьи должны следить за следующими признаками:

- нарушение развития речи, понимания и кратковременной памяти
- проблемы с процессом обучения
- трудности социального взаимодействия и/или налаживания дружбы (социальная незрелость, слабо развитые социальные навыки, замкнутость или изоляция от ровесников)
- беспокойство/волнение
- частые споры и перепады настроения
- повышенный риск нарушения поведения и нервно-психического развития, включая заболевания, принадлежащие к аутизму, синдром дефицита внимания и гиперактивности, синдром навязчивых состояний
- проблемы могут касаться эмоционального приспособления и депрессии. Беспокойство также может оказаться проблемой и может усугубиться из-за дефицита психической гибкости и адаптивности (негибкий мыслительный процесс)
- это может привести к конфликтному поведению и проблемам с настроением
- повышенный уровень депрессии у родителей детей с МДД требует обследования и поддержки всей семьи.

В психосоциальной терапии нужно обратить особое внимание на устранение проблем и раннее врачебное вмешательство, т.к. это увеличит потенциальный результат. Обычно психосоциальные проблемы излечиваются теми эффективными, научно-обоснованными вмешательствами, которые применяются для лечения общего населения. Это значит, что важно искать помощи при наличии проблем в данной области.

### **Важно помнить:**

1. Психосоциальное здоровье Вашего сына и Вашей семьи очень важно.
2. У Вашего сына может быть повышенный риск возникновения психосоциальных проблем.
3. Вы и Ваша семья под угрозой таких проблем, как депрессия.
4. Лучший способ справиться с психосоциальными проблемами - это выявить их как можно раньше и начать лечение.
5. Правильное использование речи может быть такой же проблемой, как и обучение в школе. Эти признаки обычно проявляются у больных МДД, и могут быть устранены с помощью надлежащего наблюдения и лечения.
6. Проблемы с обучением не прогрессируют у больных с МДД, и многие пациенты наверстывают упущенный материал при оказании надлежащей помощи.

#### Примечание 10. Лечение проблем с речью:

- Существует документально доказанный пример дефекта речи у больных детей МДД, включая проблемы с развитием речи, кратковременной вербальной памяти и фонологическая обработка, а также слабый уровень интеллекта (IQ) и специфические нарушения в способностях к обучению. Эти симптомы свойственны не всем больным МДД, но требуют наблюдения и помощи при их появлении.
- Позднее появление речевых навыков является обычным явлением у мальчиков с МДД по сравнению со здоровыми детьми того же возраста. Различия в получении и улучшении языковых навыков могут быть замечены еще в детстве. Важно внимательно отслеживать возникновение подобных проблем, а также способствовать их своевременной коррекции.
- Обратитесь к соответствующему специалисту, чтобы он оценил ситуацию с патологией развития речи Вашего ребенка и назначил необходимое лечение.
- Упражнения на развитие мышц вовлеченных в процесс речи и помощь в артикуляции являются необходимыми как для мальчиков с МДД и сложностями развития речи, так и для прочих лиц, у которых наблюдается ухудшение функции речевых мышц и/или ухудшение четкости речи.
- Для старших пациентов необходимым являются компенсирующие методы лечения, речевые упражнения и амплификация речи, в случаях, если становится сложно понять человека с МДД из-за проблем с дыхательными мышцами, участвующих в речи, и силой голоса. Аппарат искусственной речи (АИР) может быть необходим для любых возрастов, в случаях, если сила голоса ограничена.

#### Исследование

Основными возрастными вехами для исследований речевых и когнитивных функций являются 6-12 месячный возраст, в 7 лет перед поступлением в школу, а также при появлении соответствующих жалоб. Так как не у всех медицинских заведений есть прямой доступ ко всем видам описываемых исследований и вмешательств, эти рекомендации могут служить руководством к восполнению пробелов в квалификации медицинского персонала и обращения за помощью в надлежащую организацию.

- Сферы эмоциональной корректировки и преодоления проблемы, развитие учебных навыков согласно возрасту, развитие речи и языка, возможное наличие расстройств, относящихся к аутизму, и социальная поддержка должны быть исследованы (специалист социальной службы может помочь получить доступ к финансовым ресурсам, к социальной поддержке или оказать при необходимости психологическую помощь семье).
- Психосоциальное благополучие человека с МДД, родителей и родных братьев или сестер является частью повседневной заботы о больном с МДД.

#### Вмешательства

Вмешательства по оказанию помощи и поддержки:

- В данной ситуации основным человеком может оказаться координатор по оказанию помощи, так как он может служить связующим звеном с семьей, а также стать для нее доверенным лицом. Это человек должен иметь достаточно знаний и исходной информации о нейромышечных расстройствах, чтобы быть способным предоставить необходимую информацию семье.
- Профилактическое вмешательство является важным для оказания помощи больному и семье для избегания социальных проблем и замкнутости, которая может проявиться при МДД. Примеры положительных влияний социальных служб включают в себя возможность обучения пациентов с МДД в школах среди сверстников, обеспечение участия в соответствующих спортивных мероприятиях и детских лагерях, предоставление обученных собак и контакт с другими людьми с этой же болезнью по интернету, а также прочие виды деятельности.

**Необходимо составить специальный индивидуализированный план обучения для решения потенциальных проблем с учебой и предотвращения деятельности, которая может оказаться вредной для мышц ребенка (например, занятие физкультурой), для уменьшения усталости и снижения затрат энергии (например, ходьба на большие расстояния с/на обед), для безопасности (например, игры во дворе) и вопросов доступности.**

- Убедитесь в том, что в школе ознакомлены с проблемами характерными для больных с МДД. Поделитесь с ними всей информацией, которой Вы владеете, и договоритесь с одним человеком, который будет оказывать помощь детям с особыми потребностями. Такой проактивный подход важен для того, чтобы ребенок с МДД получил все необходимое ему образование для нормального развития социального общения и был подготовлен для дальнейшего обучения и трудоустройства. Поэтому очень важно уделить должное внимание школьным потребностям!
- Поощряйте независимость и самостоятельное принятие решений (особенно относительно лечения), так как это важно для его дальнейшей самостоятельной жизни. Это должно стать частью программы перехода от педиатрического ухода к взрослому.
- Помогайте развивать социальные и учебные навыки, так как это облегчит поиски работы, и кроме того, они являются частью нормальной повседневной деятельности взрослого человека. Мальчикам с МДД, имеющим такую поддержку, легче достичь своих личных целей.
- Паллиативная терапия необходима в случаях, когда надо облегчить или предотвратить боль, а также улучшить качество жизни. В дополнение к рекомендациям в Примечании 6 о лечении боли, паллиативные терапевты могут предоставить эмоциональную и духовную поддержку, помочь семьям осознать цели лечения и принять сложные решения относительно лечения, способствовать общению семей и медиков, а также проявить сострадание.

#### **Психотерапия и медикаментозное лечение**

Существует несколько хорошо известных психотерапевтических методик. Они включают в себя обучение родителей справляться с плохим поведением и конфликтами, индивидуальная и семейная терапия и лечение нарушений поведения. Анализ поведения может помочь при определенных типах нарушений, сопровождающихся аутизмом.

Некоторые дети и взрослые могут избавиться от эмоциональных и поведенческих проблем путем приема назначенных медикаментов. Эти медикаменты могут использоваться под специальным наблюдением для контроля депрессивных состояний, агрессии, обсессивно-компульсивного навязчивого состояния или синдрома дефицита внимания с гиперактивностью

## **11. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ХИРУРГИЧЕСКОГО ЛЕЧЕНИЯ**

Будет возникать масса ситуаций, относящихся к МДД (например, проведение мышечной биопсии, операция контрактур или позвоночника, или гастростомия) и не относящихся к ней (например, острые хирургические случаи), которые могут потребовать общей анестезии. Есть целый ряд вопросов, которые необходимо учесть при планировании безопасной операции.

- Операция и последующая реабилитация должны проводиться в больнице, персонал которой может обеспечить слаженную работу на всех этапах лечения и осведомлен о особенностях пациентов с МДД.
- Кроме того, необходимо обеспечить прием «стрессовых стероидов» во время операции для пациентов которые принимают стероиды.

### **Анестетики и прочие вопросы для обеспечения безопасности операции.**

- Учитывая риск проведения процедуры анестезии для пациентов с МДД, были разработаны специальные рекомендации проведения данной процедуры, включая общую внутривенную анестезию и составление списка препаратов которые не рекомендованы к использованию.
- При проведении сложных операционных вмешательств, таких как спондилодез, хирург и анестезиолог должны использовать все доступные технологии для предотвращения потерь крови. Подробную информацию можно найти в основном документе.

### **Вопросы сердечной функции**

- Перед проведением общей анестезии необходимо провести ЭКГ и ЭхоКГ
- Эти же исследования должны быть проведены перед другими видами анестезии, если последнее исследование было проведено более года назад или были выявлены патологические изменения

### **Вопросы дыхательной функции**

- Даже если у больного с МДД уже есть проблемы с дыхательными мышцами, принятие определенных мер может сделать операцию более безопасной, хотя определенный риск все же останется. При этом, важным является предоперационное исследование дыхательной функции в медицинском центре, знакомом с МДД. Также, может оказаться полезным предоперационное обучение специалистов применению неинвазивной вентиляции легких, стимулированию кашля, а также специальным вмешательствам.
- При проведении операции больному с МДД необходимо привлечение физиотерапевтов.
- Планирование, профилактические исследования и минимизация риска являются ключом к проведению безопасной операции больному с МДД.

### **Важно помнить:**

1. Всегда существует риск анестезии, однако, особые ситуации при МДД могут разрешать более осторожное применение анестезии, такое например как применение общей внутривенной анестезии и полное избегание применения сукцинилхолина.
2. Надлежащая проверка работы сердца и легких важна при планировании хирургического вмешательства.
3. Убедитесь в том, что все врачи осведомлены о МДД и обо всех видах вмешательств, применяемых Вашему сыну.

## 12. ВОПРОСЫ НЕОТЛОЖНОЙ ПОМОЩИ

Если у Вас возникает ситуация, требующая немедленного посещения больницы, обратите внимание на ряд важных факторов

- Необходимо сообщить персоналу в приемном отделении о диагнозе МДД, применяемом лечении, наличии дыхательных или сердечных осложнений, а также о лицах, осуществляющих контроль здоровья вашего ребенка.
- Так как многие специалисты не знают о потенциальных стратегиях лечения МДД, необходимо рассказать об индивидуальном прогнозе, течении заболевания и предполагаемом качестве жизни.

### Стероиды

Необходимо разъяснить вопросы постоянного применения стероидов. Расскажите врачам о том, сколько Ваш сын принимает стероиды и том, не делал ли он перерывов в приеме этих препаратов. Также важно рассказать терапевтам о том, принимал стероиды Ваш сын ранее.

- Стероиды могут притупить реакцию на стресс, поэтому могут потребоваться дополнительные стероиды, в случае если человек, постоянно применяющий стероиды, чувствует себя плохо.
- Стероиды могут увеличить риск развития язвы желудка.
- Иногда могут наблюдаться другие осложнения.

### Перелом костей

Мальчики с МДД входят в группу риска повышенной опасности перелома костей, поэтому для больных с ограниченной подвижностью возникновение переломов может существенно ухудшить качество жизни. Информировать о наличии перелома вашего физиотерапевта и другой медперсонал, для того чтобы они при необходимости могли обсудить эту ситуацию с хирургом.

- **Оперативное вмешательство – обычно лучшее решение, чем гипсование** сломанной ноги для сохранившего подвижность пациента.
- **После операции важна поддержка физиотерапевта** для того, чтобы мальчик встал на ноги как можно скорее.
- Если перелом затрагивает позвоночник и это причиняет боль в спине, для оказания надлежащего лечения потребуются помощь ортопеда-физиотерапевта и эндокринолога (см. Раздел 6).

### Проблемы с дыханием

Следите, записывайте или запоминайте результаты последних исследований состояния дыхания (например, ФЖЕЛ). Эта информация может пригодиться терапевтам при оценке состояния Вашего сына, если он остро заболевает.

- Основные риски проблем с дыханием возникают, когда ФЖЕЛ и сила кашля уменьшились:
- Возможно, потребуется дренаж бронхов
- Возможно, будет необходима помощь при кашле
- Возможно, потребуется прием антибиотиков
- Возможно, потребуется применение аппарата искусственной вентиляции легких.

Важно помнить:

1. Скорей всего Вы знаете о МДД больше, чем терапевт центра неотложной помощи.
2. Сообщите терапевту или медперсоналу о том, что Ваш сын принимает стероиды.
3. Если у Вашего сына сломана кость, настаивайте на том, чтобы они проконсультировались с Вашим врачом или физиотерапевтом.
4. Если у Вашего сына падает уровень кислорода, терапевт должен быть очень осторожен, назначая ему кислородные или седативные препараты.

- Риск развития нарушений дыхания, требующих дополнительной поддержки во время инфекции, может быть высоким у больных с пограничным состоянием дыхательной функции. Следует внимательно относиться к употреблению опиатов и прочих обезболивающих препаратов, к применению кислорода без наличия искусственной вентиляции легких, из-за риска увеличения углекислого газа в организме больных с нарушенной функцией дыхательной мускулатуры
- Если пациент уже применяет неинвазивную ночную вентиляцию легких, то во время острого заболевания требуется обеспечить доступ к подобной аппаратуре. Для тех, кто уже подключен к аппарату искусственной вентиляции легких, бригада, осуществляющая поддержку дыхания, должна быть задействована как можно быстрее.

**Если у вас имеется персональный аппарат искусственной вентиляции легких (или подобное оборудование), то если вы возьмете его с собой в больницу, это будет очень правильным поступком с вашей стороны.**

### Сердечная функция

Последние показания проверки сердечной функции (фракция выброса левого желудочка, ФЖЭЛ, сведения о применяемых лекарственных препаратах, координаты постоянно наблюдающего вашего ребенка кардиолога лучше иметь всегда при себе. Это поможет бригаде скорой помощи определить, связана ли проблема, с которой они столкнулись с состоянием сердечной функции пациента.

- Желательно иметь сведения о нарушениях сердечного ритма и о проявлениях кардиомиопатии.

Необходимо также всегда учитывать риски принятия анестетиков (см. Раздел 11) в случаях необходимости хирургического вмешательства или назначения обезболивающих препаратов.



## СОКРАЩЕНИЯ

<b>АНГЛ.</b>	<b>РУССК.</b>	
<b>ACE</b>	<b>АПФ</b>	ангиотензин-превращающий фермент (АПФ ингибиторы используются для контроля проблем сердца и высокого кровяного давления)
<b>ADHD</b>	<b>СДКВсГ</b>	синдром дефицита концентрации внимания с гиперактивностью
<b>ADL</b>	<b>ПД</b>	повседневная деятельность
<b>AFOs</b>	<b>ГСО</b>	голеностопные ортезы (шины, используемые для контроля плотности обхвата у щиколотки)
<b>ALT</b>	<b>АЛТ</b>	аланин-аминотрансфераза
<b>AST</b>	<b>АСТ</b>	аспартат-аминотрансфераза
<b>BP</b>	<b>КД</b>	кровяное давление
<b>CDC</b>	<b>ЦКПЗ</b>	центры контроля и профилактики заболеваний (основные общественные органы здравоохранения в США)
<b>СК</b>	<b>КК</b>	креатинкиназа (фермент, найденный в больших количествах в крови при МДД других формах мышечной дистрофии)
<b>DEXA</b>	<b>ДЭРА</b>	двухэнергетическая рентгеновская абсорбциометрия (исследование, проводимое для проверки крепости костей) – также именуемая как DXA
<b>DMD</b>	<b>МДД</b>	мышечная дистрофия Дюшенна
<b>ECG</b>	<b>ЭКГ</b>	электрокардиограмма (основное исследование сердечного ритма)
<b>FVC</b>	<b>ФЖЕЛ</b>	форсированная жизненная емкость легких
<b>GC</b>	<b>ГК</b>	глюкокортикоид
<b>IV</b>	<b>в/в</b>	внутривенно
<b>KAFOs</b>	<b>КГСО</b>	коленно-голеностопные ортезы (длинные ножные шины, которые особенно пригодны в ситуациях, когда ходить становится невозможно, и
<b>kg</b>	<b>кг</b>	килограмм
<b>L</b>	<b>л</b>	литр
<b>LVEF</b>	<b>ФВЛЖ</b>	фракции выброса левого желудочка
<b>mg</b>	<b>мг</b>	миллиграмм
<b>pmol</b>	<b>нмоль</b>	наномоль
<b>NSAIDs</b>	<b>НПП</b>	нестероидные противовоспалительные препараты (применяемые для облегчения боли, наиболее употребляемыми являются ибупрофен,
<b>OCD</b>	<b>СНС</b>	синдром навязчивых состояний
<b>TA</b>	<b>АС</b>	ахиллесово сухожилие
<b>TB</b>	<b>ТБ</b>	туберкулез
<b>VOCA</b>	<b>АИР</b>	аппарат искусственной речи

## СПИСОК УПОТРЕБЛЯЕМЫХ ТЕРМИНОВ

<b>Передний спондилодез</b>	Способ коррекции сколиоза посредством переднего доступа
<b>Аспирационная пневмония</b>	Пневмония, вызванная болезненной чувствительностью или бактериями из желудочного содержимого, попавшего в легкие из-за неправильного
<b>Коллапс легкого</b>	Состояние, при котором легкие не полностью наполняются воздухом
<b>Исходный уровень</b>	Начальный этап сравнения прочих исследований
<b>Би-ПДВ</b>	Би - двустороннее; ПДВ – позитивное давление воздуха. Используется для поддержания расширения легких
<b>Индекс массы тела</b>	Отношение между весом и ростом в соответствии с формулой веса в килограммах, разделенное на квадрат длины в метрах
<b>Кардиомиопатия</b>	Ухудшение функции сердечной мышцы, известное также как заболевание сердечной мышцы
<b>Угол Кобба</b>	Измерение угла сколиоза по рентгенограмме позвоночника
<b>Контрактуры</b>	Изменения вокруг сустава, приводящие к его фиксации в определенном положении или/и ограничению движения этого сустава
<b>Кушингоидные характеристики</b>	Термин, используемый для описания круглого или луноподобного лица, которое может появиться у людей, принимающих стероиды (это может
<b>Деполяризующие миорелаксанты</b>	Препараты, увеличивающие тонус мышц, воздействуя на рецепторы мышц, задействованных в деполяризации
<b>ДЕХА</b>	См. сокращения
<b>Дисфагия</b>	Нарушение акта глотания
<b>Дистрофинопатия</b>	Термин, используемый для описания различных состояний, вызванных нарушениями гена дистрофина (мышечная дистрофия Дюшенна, мышечная дистрофия Беккера, проявляющиеся переносчики одного из этих состояний и редкие пациенты, имеющие только заболевание сердца)
<b>Эксцентрические упражнения</b>	Упражнения, такие как восхождение или спуск по лестнице
<b>Электрокардиограмма (ЭКГ)</b>	Методы, применяемые для оценки электрической активности сердечной мышцы. При ЭКГ на грудную клетку накладываются пластинки, которые фиксируют сигналы сердца.
<b>Эхокардиограмма («ЭхоКГ»)</b>	Метод, применяемый для оценки структуры сердца. Эхо также известно как ультразвуковое исследование сердца и дает представление о сокращениях сердца.
<b>Электромиография</b>	Исследование, которое измеряет электрические сигналы от мышц, и дает понятие о том, мышца или нерв являются причиной нарушения
<b>Этиология</b>	Причина
<b>Форсированная жизненная емкость легких</b>	Максимальный объем выдыхаемого воздуха после максимального вдоха
<b>Гастрит/ желудочно-пищевой рефлюкс</b>	Происходит, когда мышца, присоединяющая пищевод (эзофагус) к желудку открывается самостоятельно или не закрывается надлежащим образом, и

<b>Гастротомия</b>	Хирургическое открытие желудка, в данном случае для того, чтобы вставить искусственный трубку, которая также называется “желудочный зонд”
<b>Герминативная мозаичность</b>	Состояние, при котором клетки в гонадах, которые превратятся в гаметы (яйцеклетки и сперматозоиды) представляют собой смесь двух генетически разных типов клеток
<b>Нарушение толерантности к глюкозе</b>	Определяет преддиабетическое состояние, связанное с резистентностью к инсулину
<b>Проба Говерса</b>	Признак слабости мышц вокруг бедер и верхней части голени. Он описывает способ, которым человек со слабостью в этих мышцах встает с пола, испытывая при этом потребность перевернуться, широко расставить ноги и опираться руками на бедра. Этот признак часто встречается при МДД, но прочие состояния, вызывающие слабость в этих же группах мышц, также называются приемом Говерса
<b>Метод Холтера</b>	Метод, используемый для длительной записи амбулаторной 24-часовой ЭКГ
<b>Гиперкапния</b>	Повышенное содержание диоксида углерода в крови
<b>Гипертензия</b>	Высокое кровяное давление
<b>Гиповентиляция</b>	Сниженная эффективность вентиляционной способности при дыхании
<b>Гипоксемия</b>	Низкий уровень кислорода в крови
<b>Иммуноблоттинг</b>	Способ измерить количество дистрофина в мышцах
<b>Иммуноцитохимия</b>	Способ изучить мышцы под микроскопом и увидеть количество дистрофина
<b>Приводящие мышцы колена</b>	Мышцы, которые сводят колени вместе
<b>Кифосколиоз</b>	Аномальная кривизна позвоночника с отклонением в сторону (сколиоз) и наклоном вперед или назад (кифоз)
<b>Реакция, подобная злокачественной гипертермии</b>	Реакция на анестезию, которая вызывает высокую температуру и может угрожать жизни
<b>Уровни двигательной функции</b>	Исследования для оценки двигательной функции стандартным способом
<b>Миоглобинурия</b>	Наличие миоглобина в моче, что является признаком упадка сил в мышцах (моча имеет цвет кока-колы из-за содержания продуктов распада мышечных белков)
<b>Остеопения/остеопороз</b>	Уменьшение плотности минеральных веществ в костях
<b>Оксиметрия</b>	Измерение количества кислорода в потоке крови при помощи аппарата, определяющего кислород через кожу
<b>Пальпитация</b>	Ощущение учащенного сердцебиения
<b>Искривление таза</b>	Состояние, при котором таз находится не в правильном положении: повернут в сторону или опущен вниз
<b>Профилактика</b>	Предупреждение

<b>Рабдомиолиз</b>	Некроз мышц
<b>Сколиоз</b>	Искривление позвоночника
<b>Увеличение объема</b>	Увеличение объема воздуха, поступающего в легкие при помощи устройства, помогающего наполнить легкие. Такие устройства включают в себя мешки Амбу и аспираторы. Аппараты искусственной вентиляции легких могут тоже использоваться для увеличения объема
<b>Рентгенологическое видеоисследование</b>	Исследование, проводимое для оценки, изучения и определения характера и степени ротоглоточной проблемы глотания. Рентгенологическое видеоисследование проводится во время проглатывания пищи ребенком
<b>Стадия Таннера</b>	Определяет пубертатное развитие на основании внешних первичных и вторичных половых признаков, таких как размер груди, гениталий и появления лобковых волос
<b>Тенотомия</b>	Рассечение сухожилия
<b>Тромболитические явления</b>	Образование сгустка (тромба) в кровеносном сосуде, который отрывается, относится потоком крови и перекрывает другой сосуд
<b>Лишай</b>	Грибковая инфекция кожи
<b>Трахеостомия</b>	Хирургическая процедура, проводимая на шее, с целью открыть просвет через разрез трахеи (дыхательное горло)
<b>Варус</b>	Порочная поза стопы из-за дисбаланса мышц стопы

Русскоязычное издание данного руководства выпущено при поддержке Межрегиональной Ассоциации фондов помощи больным нервно-мышечными заболеваниями "Надежда"

MDA, PPMD, TREAT-NMD принимали непосредственное участие при написании и выпуске данного руководства.

